UNIVERSITE DE TOULOUSE

FACULTÉ MIXTE DE MÉDECINE ET DE PHARMACIE

ANNÉE 1951 N° 17

CONTRIBUTION
à
L'ÉTUDE DU MONGOLISME

THÈSE

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

présentée et soutenue publiquement en Mai 1951

PAR

Jean AZAÏS

Membres du Jury

MM. SOREL..... *Président*
GRIMOUD.. } *Assesseurs*
DARNAUD. }
BAUDOT.... }
LAPORTE.. *Suppléant*

CASTRES
IMPRIMERIE DE L'AVENIR DU TARN
—
1951

Jean AZAÏS

Contribution à l'étude
du Mongolisme

Castres, Imprimerie de l'Avenir
1951, in 8° (54 pages)

(*Thèse Médecine, Toulouse, n° 17*)

Jean AZAÏS

Contribution à l'étude
du Mongolisme

Castres, Imprimerie de l'Avenir
1951, in 8° (54 pages)

(*Thèse Médecine, Toulouse, n° 17*)

Jean AZAÏS

Contribution à l'étude
du Mongolisme

Castres, Imprimerie de l'Avenir
1951, in 8° (54 pages)

(*Thèse Médecine, Toulouse, n° 17*)

Jean AZAÏS

Contribution à l'étude
du Mongolisme

Castres, Imprimerie de l'Avenir
1951, in 8° (54 pages)

(*Thèse Médecine, Toulouse, n° 17*)

Contribution

à l'Etude du Mongolisme

UNIVERSITE DE TOULOUSE

FACULTÉ MIXTE DE MÉDECINE ET DE PHARMACIE

ANNÉE 1951 N° 17

CONTRIBUTION
à
L'ÉTUDE DU MONGOLISME

THÈSE

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

présentée et soutenue publiquement en Mai 1951

PAR

Jean AZAÏS

Membres du Jury

MM. SOREL..... *Président*
GRIMOUD.. *Assesseurs*
DARNAUD..
BAUDOT....
LAPORTE.. *Suppléant*

CASTRES
IMPRIMERIE DE L'AVENIR DU TARN

1951

UNIVERSITÉ DE TOULOUSE

FACULTÉ MIXTE DE MEDECINE ET DE PHARMACIE

TABLEAU DU PERSONNEL

Doyen	MM.	LEFEBVRE
Assesseur		BRUSTIER
Doyens honoraires		GORSE, CALVET

PROFESSEURS HONORAIRES

MM. RISPAL — MM. MERIEL — MM. RIBAUT
LAFFORGUE — VALOIS — SERR

PROFESSEURS

Clinique de neurologie et de psychiatrie	MM.	RISER
Clinique médicale		TAPIE, ROQUES
Clinique obstétricale		GUILHEM
Physiologie		SOULA
Clinique chirurgicale et du cancer		DUCUING
Physique biologique et médicale		BUGNARD
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques		NANTA
Chimie et Toxicologie		BRUSTIER
Pathologie générale et médecine expérimentale		SENDRAIL
Clinique chirurgicale et gynécolegique		LEFEBVRE
Anatomie		LAZORTHES
Histoire naturelle		DELAS
Clinique médicale infantile et puériculture		SOREL (R.)
Pharmacie		CAUJOLLE
Pathol. interne et clin. des malad. de la tuberculose		MOREL
Bactériologie, hygiène, médecine sociale		ANDRIEU
Clinique chirurgicale, infantile et orthopédie		VIRENQUE
Clinique des maladies des voies urinaires		FABRE (J.)
Matière médicale		VINCENT
Hydrologie thérapeutique et climatologique		MERIEL
Clinique otho-rhino-laryngologique et chirurgie		CALVET
Clinique ophtalmologique		CALMETTES
Chimie biologique		VALDIGUIE
Médecine légale et du travail		PLANQUES
Histologie et embryologie		BROUSSY
Médecine sociale		BOUNHOURE
Thérapeutique		GADRAT
Pathologie chirurgicale		GRIMOUD
Stomatologie		CADENAT

PROFESSEURS SANS CHAIRE

Anatomie	COULOUMA
Physiologie	BAISSET

MAITRES DE CONFÉRENCES AGREGÉS

Anatomie	MM.	POULHES
Histologie		BIMES
Sciences Naturelles		BOUISSET
Bactériologie	Mme	ENJALBERT
Chimie Biologique	MM.	POLONOVSKI
Physique Médicale		AUVERGNAT
Pharmacie		COUTURIER
Chimie générale pharmaceutique		BLANC
Botanique	Mme	DULUCQ-MATHOU

AGRÉGÉS

Médecine (MM. DARNAUD, GERAUD, DARDENNE, LAPORTE, BAUDOT.) Chirurgie	MM.	RIEUNAU
		DIEULAFE
		DAMBRIN (P.)
Ophtalmologie	MM.	DEODATI
Physique Médicale		MARQUES
Obstétrique		PONTONNIER
O. R. L.		CLAUX
Urologie		LHEZ

COURS COMPLÉMENTAIRES

Cours d'obstétrique aux élèves sages-femmes	MM.	GUILHEM
Chimie pathologique		VALDIGUIE
Chimie biologique		DOUSTE-BLAZY
Chimie minérale		BLANC
Physique pharmaceutique		AUVERGNAT
Dermatologie et syphiligraphie		BAZEX
Législation pharmaceutique		BOUISSET
Tuberculose		MOREL
Chirurgie pulmonaire		DAMBRIN (P.)
Parasitologie		BAUDOT
Cryptogamie	Mme	DULUCQ-MATHOU
Chimie analytique	MM.	BLANC
Hydrologie et Géologie		ASTRE
Anatomie médico-chirurgicale		THOMAS
Pharmacodynamie médecine		BAISSET
Pharmacodynamie pharmacie		CAUJOLLE
Hygiène		LAPORTE
Urologie		LHEZ
Ophtalmologie		DEODATI
Neuro-Chirurgie		LAZORTHES
Mycologie		MORQUER
Psychiatrie		GAYRAL
Physiologie		COLOMBIES

Secrétaire de la Faculté : M. ARGILAS

La Faculté déclare n'être pas responsable des opinions émises par les candidats
(Délibération en date du 12 mai 1891)

A MES PARENTS

Pour tous les sacrifices qu'ils ont consenti pour moi. Faible témoignage de ma reconnaissance.

A TOUS LES MIENS

A MES AMIS

A notre Président de Thèse :

Monsieur le Professeur Raymond SOREL

Professeur de Clinique Médicale
Infantile et de Puériculture

Qui nous a fait le grand honneur de nous confier le sujet de notre thèse et de présider à sa soutenance.

Qu'il nous permette de lui exprimer ici notre vive reconnaissance et notre respectueuse admiration.

A notre Jury de Thèse :

Monsieur le Professeur Marcel GRIMOUD,

Professeur de Pathologie Chirurgicale,
Chirurgien des Hôpitaux

Qui a bien voulu siéger dans notre Jury de thèse.

Qu'il veuille bien accepter nos respectueux remerciements.

Monsieur le Professeur Charles DARNAUD,
Professeur Agrégé à la Faculté de Médecine

Qu'il nous permette de le remercier d'avoir accepté de siéger dans notre Jury de thèse, et de lui dire que nous conservons un excellent souvenir de l'enseignement qu'il nous a toujours prodigué avec clarté.

Monsieur le Professeur Jean BAUDOT
Professeur Agrégé à la Faculté de Médecine

Qu'il nous permette de lui dire notre gratitude pour l'enseignement dont il nous a fait bénéficier.

Monsieur le Professeur Jacques LAPORTE,

Professeur Agrégé à la Faculté de Médecine

Nous lui sommes reconnaissant d'avoir bien voulu faire partie de notre Jury de thèse.

À MES MAITRES DES HOPITAUX
ET DE LA FACULTÉ

AUX MEDECINS ET CHIRURGIENS
DES HOPITAUX DE CASTRES

Pour les conseils avertis qu'ils m'ont prodigués durant mon stage dans leurs services.

Introduction

Le mongolisme, ou maladie de Langdon Down, du nom du médecin anglais qui l'a décrite le premier, en 1886, constitue une curieuse affection dont l'étiologie reste encore à élucider. Son étude est surtout intéressante à ce point de vue, et nombreux sont les auteurs qui se sont penchés sur cette question, si l'on en juge par les écrits, les travaux, les thèses, qui se sont accumulés sur elle.

Il ne reste plus rien à écrire sur l'aspect clinique de cette maladie congénitale ; elle est parfaitement décrite dans ses moindres détails.

Mais cette connaissance parfaite de la sympthomatologie tant au point de vue physique que mental, accompagnée de données anatomo-pathologiques soigneusement établies, et d'une étude approfondie des antécédents héréditaires, ne permet que dans de rares cas de soulever le voile qui nous cache le pourquoi de ce complexe dystrophique physique et mental.

Et comme dans toute maladie où l'étio-pathogénie reste obscure, nous sommes obligés de borner notre thérapeutique à un traitement symptômatique, dont l'efficacité demeure très limitée. Disons tout de suite, que ce traitement, pour aussi peu actif qu'il soit, doit toujours être entrepris, et poursuivi régulièrement car, même dans les cas où aucun traitement étiologique ne se justifie, il est incontestable que de bons résultats peuvent être obtenus, et que des médiocres sont toujours obtenus.

Mais, comment traiter une maladie qui existe déjà avant la naissance (elle se constituerait vers la 7e ou 8e semaine de la vie intra-utérine] alors que le diagnostic ne peut être fait, ou du moins soupçonné, qu'au moment de l'accouchement, c'est-à-dire 7 mois après son début, et qu'elle a déjà commis des dégâts anatomiques irréversibles ?

Il faudrait être en mesure de détecter l'affection en cours de grossesse, à son début, et « essayer de faire quelque chose » dès ce moment là. Notre pauvre science ne nous permet pas encore de telles investigations. Et, même si nous pouvions faire le diagnostic de mongolisme dès le deuxième mois, quelles armes thérapeutiques aurions-nous à lui opposer, puisque ce diagnostic précoce ne nous avancerait sûrement pas davantage quant à son étiologie ?

Dans cette courte étude du mongolisme, nous allons envisager successivement toutes les théories auxquelles on a tenté de rattacher cette affection, son aspect clinique, son évolution et enfin le traitement qu'on peut lui opposer.

Etio - Pathogénie

Tout d'abord, le Mongolisme est-il une affection fréquente ?

Les statistiques sont assez discordantes, mais il semble que la majorité accorde une fréquence qui se situe aux environs de un pour mille naissances.

Pour M. Van der Scheer : 0,5 à 1 o/oo ;

Pour M. Schulz : 0,5 à 1 o/oo ;

Pour M. Orel : 50 à 100 fois moins ;

Pour M. A. Brochier : sur 15.600 naissances à l'hôpital de la Croix-Rousse, à Lyon, 18 Mongoliens, soit 1, 21 o/oo.

Toutes ces statistiques ne peuvent porter que sur les enfants qui ne meurent pas dans les premiers jours de la vie, et qui ainsi peuvent être vus par un pédiatre.

La maladie de Langdon Down est donc loin d'être rare, et il est certain que nous ignorons encore des cas qui n'ont jamais été signalés ou pas encore découverts, qui viendraient grossir les statistiques.

L'étiologie du Mongolisme reste la partie la plus obscure de cette affection.

De nombreuses théories ont été émises, les unes insoutenables, d'autres plus vraisemblables, mais aucune n'a fait sa preuve et n'a pu être retenue comme étant la vraie.

Cette maladie étant congénitale, il s'agit d'une altération des gamètes, ou de l'œuf après leur fusion, et il est probable que des facteurs différents doivent donner le même résultat bien que n'agissant pas de la même façon ; les causes sont variées, mais la conséquence est la même. Devant un mongolien, nous ne sommes pas en mesure d'évoquer telle ou telle autre maladie dont l'association soit obligatoire, au même titre que devant un tabétique nous pensons immédiatement à la syphilis, ou en face d'une maladie de Corrigan nous pensons tout de suite à un rhumatisme articulaire aigu.

Nous allons étudier les diverses causes qui peuvent être retenues comme facteurs possibles de provoquer la naissance d'un enfant mongolien, et essayer de comparer les arguments qui peuvent faire accepter ou rejeter chaque hypothèse envisagée.

1° La Syphilis.

Le tréponème, une fois introduit dans l'organisme, peut manifester sa présence sous de multiples formes. Et non seulement sa présence est néfaste chez le sujet qui le porte, mais aussi sur la descendance de cet individu, et cela sous des formes multiples aussi. Il a été donc tout-à-fait naturel devant le mongolisme d'évoquer une hérédo syphilis.

C'est Sutherland qui, le premier, soupçonna cette étiologie ; sur une étude de 25 cas, il trouva une syphilis certaine des parents 11 fois, une syphilis probable 3 fois, soit 44 o/o.

Depuis, d'autres auteurs ont établi de nouvelles statistiques, tant en France qu'à l'étranger :

Muir découvrait 3 syphilis sur 26 mongoliens ;

Still, en 1901 : 1 syphilis sur 18 cas ;

Zubizaretta : 12 o/o après examen de 22 mongoliens ;

Stevens, en 1915 : BW + dans 21 o/o sur 38 cas, 33 o/o dans 18 autres cas ;

Hultgren : 9 BW — chez 9 mongoliens ;

Ch. Hermann, en 1917 : 6 BW — sur 6 cas ;

Comby, en 1917 : 3 syphilis sur 79 cas ;

Mc Clelland et Ruh : 13 négatifs sur 13 ;

Pentagua : sur 41 cas, 15 syphilis certaines, 11 probables ;

Berry : 55 cas négatifs sur 55 ;

En France, Babonneix, Marfan, Lemaire, Dop, se sont rattachés à cette théorie.

Il est des cas où l'étiologie syphilitique est certaine, aucun autre facteur n'ayant pu être relevé. Nous savons que la syphilis peut être cause de dystrophies non proprement syphilitiques, au même titre que d'autres infections ou intoxications telle que l'alcoolisme par exemple. Aussi nous ne sommes pas surpris qu'une syphilis héréditaire puisse se manifester par le complexe dystrophique physique et mental que constitue le mongolisme.

Mais un problème plus complexe est celui qui consiste à élucider le mécanisme qui conduit de la syphilis au mongolisme. Nous en sommes réduits à des hypothèses.

Le tréponème agirait :

— soit sur les gamètes, femelle ou mâle, par sa forme granulaire, l'un ou l'autre serait altéré et le produit de leur fusion resterait taré pour toujours ;

— soit sur le fœtus lui-même, en donnant :

une agénésie simple du cerveau ;

ou bien en agissant sur l'hypophyse qui est le moteur de tout notre système endocrinien (or, la participation endocrinienne dans le mongolisme est inconstestable) ;

ou bien en agissant à la fois sur le cerveau et sur certaines glandes à sécrétion interne telle que l'hypophyse ou la thyroïde ;

— soit sur la muqueuse utérine, entraînant ainsi une mauvaise nidation de l'œuf qui serait gêné durant sa gestation.

Tout cela reste difficile à préciser, même avec l'aide de l'anatomie pathologique.

La théorie syphilitique ne suffit pas à expliquer tous les cas de mongolisme, et de nombreux arguments, parfaitement étayés, peuvent lui être opposés.

Les nombreuses statistiques publiées ont montré que la majorité des mongoliens n'était pas syphilitique, ni cliniquement ni biologiquement. Et il est impossible de retrouver chez les parents ou les grands parents des signes de syphilis.

Inversement, le nombre de mongoliens issus de parents syphilitiques ne paraît pas plus fréquent que le nombre de mongoliens issus de parents sains.

D'autre part, dans une famille de syphilitiques, tous les enfants présentent une tare ; or le mongolisme reste la plupart du temps un accident isolé dans la famille : il naît un mongolien, mais les autres frères et sœurs sont en parfaite santé, ce qui ne se produirait pas si la syphilis était en cause.

De même, on n'a pas observé davantage de fausses couches ni de morts-nés, fruits habituels de la vérole, chez les femmes qui ont donné naissance à un mongolien.

Tout le monde est d'accord pour reconnaître que les produits d'une mère syphilitique s'améliorent de grossesse en grossesse ; ce sont donc les premiers enfants d'une famille qui devraient être mongoliens ; or c'est en général l'inverse, ou du moins aucun ordre n'est respecté. Cette distribution des mongoliens dans la famille ne paraît donc pas en accord avec la notion d'une étiologie syphilitique.

Dans le cas de gemillité bi-vitelline on n'a jamais rencontré deux mongoliens. Un seul est mongolien, l'autre parfaitement normal. Pourtant tous les deux sont nourris par le même sang et devraient présenter des tares si l'origine syphilitique était exacte.

Enfin, nous ne pouvons pas non plus nous appuyer sur un traitement d'épreuve pour défendre la théorie syphilitique. Dans le cas où le tréponème est en cause d'une façon certaine, il est indéniable que le traitement anti-syphilitique agit et entraîne une amélioration de la maladie, et nous verrons au chapitre du traitement que cette médication doit toujours être tentée surtout dans les cas évidents et douteux. Mais, dans les autres cas, l'arsenic ou le mercure resteront inefficaces ; nous n'obtiendrons pas de résultats comme dans les autres lésions dont la preuve hérédo syphilitique est faite.

Adressons nous encore à l'anatomie pathologique. Elle ne donne pas non plus d'arguments concluants ; seuls, de rares cerveaux de mongoliens ont présenté des lésions de syphilis,

Pour conclure ce débat sur l'origine syphilitique des mongoliens, citons une communication faite à la société de Pédéatrie par M. J. Comby :

« Je crois qu'on exagère l'influence de la syphilis héréditaire sur la production de l'idiotie mongolienne, dit M. J. Comby, comme dans beaucoup d'autres maladies. Certains médecins ont une tendance de plus en plus marquée à voir la syphilis partout. Certes, son domaine est très étendu, mais il a des limites. Les renseignements que j'ai recueillis sur les 79 mongoliens observés personnellement ne plaident pas en faveur de l'hérédo syphilis comme facteur puissant du mongolisme. En effet, dans tous les cas où la réaction de Bordet Wasserman a été recherchée, elle s'est montrée négative.

» Dans trois cas, la syphilis paternelle ou maternelle était manifeste ; dans quatre cas, la mère avait fait deux ou trois fausses couches ; dans six cas, l'accouchement du mongolien avait été prématuré ; soit dix cas dans lesquels l'intervention de la syphilis était possible. D'autre part, nous voyons les mongoliens appartenant, 26 fois sur 79, à des familles nombreuses (trois à neuf enfants). Dans ces familles, il n'y a qu'un mongolien, les autres étant normaux et sans stigmates hérédo syphilitiques.

» Je reste convaincu, pour le mongolisme, comme pour le rachitisme, que ces maladies ne sont pas de nature hérédo syphilitique. »

M. Turpin, dans un article publié dans « *La Semaine des Hôpitaux de Paris* », 1931, n'admet pas non plus l'étiologie syphilitique.

Ne soyons pas aussi catégoriques, et admettons que la syphilis peut jouer un rôle dans l'apparition du mongolisme. Mais elle n'explique pas à elle seule tous les cas de mongolisme. Nous ne pouvons pas dire que le mongolien soit un produit spécifiquement syphilitique. Nous la trouvons chez certains mongoliens, mais pas chez tous. Il est certain que devant un mongolien ce sera la première étiologie à laquelle nous devrons penser, et que nous devrons essayer de mettre en évidence, de façon à instituer immédiatement un traitement en rapport ; mais très souvent nos recherches resteront vaines, et alors nous orienterons ailleurs nos investigations pour essayer d'expliquer la naissance de ce petit être anormal.

2° Les Intoxications.

Certains auteurs ont pensé à rattacher le mongolisme à une étiologie toxique. Parmi tous les produits néfastes à notre organisme, citons en premier lieu *l'alcool*. Quelques mongoliens pourraient être le résultat d'une conception dans un état d'ivresse (alcoolisme aigu) de la part du père, ou de la mère.

Il est fort difficile de vérifier cette étiologie et nous ne pouvons bâtir solidement une théorie là-dessus ; nous ne pouvons qu'émettre une hypothèse. Elle est encore acceptable, et peut

s'admettre par le fait que l'alcoolisme aigu peut altérer le sperma tozoïde ou l'ovule.

Mais ici, comme pour la syphilis, tous les cas de mongolisme ne peuvent se rattacher à cette seule étiologie. Peut-être certains mongoliens ont-ils été conçus un soir d'ivresse ; c'est possible. L'alcoolisme chronique donne lieu aux mêmes conclusions.

Cependant ici, cette étiologie est plus facile à vérifier ; et pourtant il ne semble pas que le nombre des mongoliens soit plus grand dans les familles de buveurs que chez les autres. L'alcool entraîne indéniablement des tares physiques et psychiques sur la descendance, mais nous pouvons constater la faible fréquence du mongolisme par rapport aux autres tares.

L'explication pathogénique reste la même que précédemment : altération des gamètes mâle ou femelle chez les géniteurs, ou bien de l'œuf après la fusion (si c'est la mère qui est alcoolique). Cette idée de mère alcoolique nous fait penser à une autre pathogénie possible qui a été déduite par M. C. Paque, de Rabat, à la suite d'une intoxication d'un autre ordre, et dont nous parlerons plus loin.

Le *saturnisme*, la *morphinomanie*, le *benzolisme*, le *tabagisme*, etc..., ne nous retiendront pas davantage, car aucune observation, aucun élément ne nous permettent de conclure et de retenir cette étiologie. Disons tout de même qu'il est possible que tout produit toxique puisse concourir à la formation d'un mongolien, toujours par le même processus génétique : atteinte des gamètes.

Nous allons maintenant rapporter une observation de M. C. Paque communiqué à la Société de Médecine et d'Hygiène du Maroc dans sa séance du 16 mars 1949, « à propos de manœuvres abortives au cours de la gestation d'un enfant mongolien », et voir de quelle façon l'auteur interprète les faits.

« Mongolienne de 4 ans, d'aspect classique parfait.

Langue pliaturée, peau sèche, rugueuse. Age mental au niveau de deux ans. Est née à terme d'un accouchement en trois heures. A crié de suite. Poids : 3 kg. 500.

L'hérédité s'étant révélée négative, et l'âge de la mère ne paraissant pas en cause (28 ans), nous pensons alors qu'un évènement d'ordre pathologique avait sans doute assombri la gestation. Là, encore, enquête négative ; gestation excellente, sans la moindre fatigue. Dans les débuts, ni paludisme, ni fièvre, ni éruption ; enfin rien.

Cependant, l'interrogatoire plus pressé sur le deuxième mois montre une répugnance évidente de la mère à reparler de cette époque. Nous ne pouvons insister.

C'est seulement un an après que la mère inquiète de l'avortement qu'elle vient de provoquer, nous apprend l'histoire de la grossesse de l'enfant mongolienne :

Automne 1941 : jeune femme de 26 ans, jusque là très bien réglée. Premier mois d'un deuxième mariage avec un mari plus jeune (premier mariage de six ans sans fécondation).

Dix jours après l'absence des premières règles, elle se remet entre les mains d'une matronne. Celle-ci pratique une injection intra-utérine non douloureuse et rapide. Dès le lendemain, hémorragie obligeant à se garnir.

Par la suite, elle renonce à ces soins pour se rabattre sur les moyens pharmaceutiques. Donc injection unique. Cinq jours après cette dernière, commence l'ingestion quotidienne d'une préparation à base d'apiol, quinze granulés par jour (au lieu de trois). Cette technique est poursuivie durant une semaine, puis arrêtée dans l'attente du résultat.

A l'époque des deuxièmes règles, nouvel écoulement sanguin. Jugé insuffisant, apiol et quinine sont repris à des doses encore plus fortes. Aussi, à l'époque des troisièmes règles environ nouvel écoulement sanguin qui, plus abondant que les précédents, est pris pour un retour de celles-ci et interrompt les manœuvres.

Un nouveau mois se passe à attendre le retour définitif du cycle, sans qu'aucun phénomène secondaire ait pu faire pencher la balance. Enfin, en désespoir de cause, la quatrième époque se révélant négative, la mère se décide à consulter un médecin qui annonce une grossesse de quatre mois.

Cinq derniers mois de la gestation sans incidents.

En résumé : Injection intra utérine unique d'un produit non identifié au dixième jour d'un retard de règles. Ingestion à doses toxiques pendant toute la durée du deuxième et une partie du troisième mois d'une substance complexe à base d'apiol. Hémorragies pendant ces mêmes mois, chez une femme jusque là bien réglée, jeune et saine. »

Cette intéressante observation a conduit M. C. Paque à déduire une étiologie toxique (*l'apiol*) à l'origine de ce cas de mongolisme.

L'apiol passerait directement dans le tissu embryonnaire, ou bien il séjournerait d'abord dans le liquide amniotique pour diffuser petit à petit dans l'ectoderme. Car nous savons que l'apiol, en dehors de son action sur la sphère génitale, a un tropisme électif pour le tissu nerveux (à doses fortes, il provoque des vertiges, un état d'ébriété, qui montre bien sa présence au niveau des centres nerveux).

Et l'auteur admet que, d'une façon générale, tout produit toxique ayant des affinités plus marquées pour l'ectoderme, peut avoir une influence néfaste sur le développement du système nerveux de l'embryon.

Cependant, l'auteur ne nie pas la part de l'injection intra utérine pratiquée le dixième jour, qui pour certains, comme M. De Parrel, peut être une cause de mongolisme, par la compression qu'elle exercerait sur le sac amniotique et le fœtus. Et si M. C. Paque se garde bien d'affirmer catégoriquement l'étiologie toxique du mongolisme, il donne une sage conclusion pratique :

« Chaque fois que comblés d'une rare confiance, nous serons avertis par une mère d'une tentative possible de manœuvres, il nous faudra avertir cette mère non pas tant du danger qu'elle va courir pour elle-même en cas d'insuccès, mais du risque très grave pour son enfant à venir ».

3° Epuisement des géniteurs.

Cette hypothèse étiologique a été soutenue par M. de Parre qui se déclare convaincu de l'origine germinale du mongolisme par l'altération des gamètes sous une influence quelconque entraînant un épuisement des géniteurs, que cet épuisement vienne de l'âge, de la maladie, des infections (surtout syphilis), des intoxications (surtout alcool), de grossesses multiples, de psychoses, de fatigue momentanée.

A son avis, c'est l'âge maternel qui joue le premier rôle dans la préparation d'un mongolien, surtout si le passé familial est lourd de dystrophie. Lorsque la femme est jeune, on découvre souvent dans les antécédents des causes pathologiques ou héréditaires de vieillissement prématuré ; en ce cas, l'âge chronologique s'efface devant l'âge morbide.

L'âge normal de la femme, pour la grossesse, serait de 20 à 35 ans, et des statistiques ont montré que près de 50 o/o des femmes accouchant de mongoliens avaient plus de 40 ans. M. R. Turpin va même jusqu'à déclarer : « Il n'est pas excessif de dire que la fréquence du mongolisme serait réduite des deux-tiers au moins si la procréation pour la femme était limitée à la période de la vie qui s'étend de 20 à 30 ans ».

L'âge du père n'aurait aucune importance.

D'autre part, l'observation montre que le mongolien arrive très souvent parmi les derniers enfants de la famille. Dans ces cas, ce serait les grossesses antérieures qui auraient fatigué la mère, et qui auraient pu déterminer des troubles au niveau de l'endomètre, gênant le mécanisme normal de la nidation.

Mais nous pouvons opposer à cette théorie des observations multiples d'enfants normaux nés de parents âgés de plus de 40 ans et ayant six ou sept frères ou sœurs, ou davantage, plus âgés qu'eux. D'autre part, nous connaissons des mongoliens seuls de famille et dont les parents sont jeunes.

Combien de femmes fatiguées, et travaillant durant toute leur grossesse, donnent naissance à un enfant normal !

Nous ne pensons pas que la théorie d'épuisement des géniteurs puisse être retenue comme étiologie indiscutable du mongolisme.

Nous allons, d'ailleurs, publier un tableau extrait de la thèse de M. Wechsler (Paris 1934) dans lequel seront mentionnés l'âge du père et de la mère, et le rang du mongolien dans la fratrie. Nous verrons qu'il ne nous apporte rien de décisif :

AGE DU PÈRE	AGE DE LA MÈRE	GROSSESSE
42	41	cinquième
44	41	cinquième
23	23	première
37	35	quatrième

AGE DU PÈRE	AGE DE LA MÈRE	GROSSESSE
42	36	?
35	30	troisième
40	34	premier
37	42	premier
31	29	troisième
33	37	premier
39	35	troisième
47	45	cinquième
39	38	premier
30	28	deuxième
40	33	quatrième
32	30	premier
47	43	troisième
48	44	troisième
26	49	premier
42	38	sixième
41	39	quatrième

Sur ces vingt-et-une observations, nous trouvons :

7	fois	une première	grossesse
1	—	seconde	—
5	—	troisième	—
3	—	quatrième	—
3	—	cinquième	—
1	—	sixième	—

Dans six cas la mère est âgée de plus de 40 ans. Dans cinq cas elle est âgée de moins de 30 ans.

Ainsi l'âge des parents et le rang du mongolien dans la fratrie n'apporte guère de solution au problème étiologique du mongolisme ; disons seulement qu'il peut être invoqué dans quelques cas, et c'est tout.

4° Rayons X.

MM. Zappert et Von Gummert ont publié deux observations de mongoliens nés de mères qui avaient été irradiées pendant la grossesse.

Nous connaissons d'ailleurs l'action des rayons X sur les tissus jeunes, sur les tissus en voie de multiplication ; nous savons que ces tissus sont plus sensibles que les tissus adultes.

Expérimentalement on peut, chez les animaux, amener une véritable mutation par irradiation de l'embryon.

5° Traumatismes.

Un traumatisme au début de la grossesse pourrait intervenir dans l'éclosion du mongolisme ; mais nous ne devons pas retenir

l'hypothèse du traumatisme obstétrical lors de l'accouchement, car il est admis que le mongolisme est déjà constitué depuis la septième ou la huitième semaine de la vie intra-utérine.

6° Influences psychiques.

Nous voulons parler dans ce paragraphe des mongoliens nés d'une mère dont la grossesse a été perturbée par des émotions, des « peurs », des préoccupations morales.

Cette étiologie a été retenue par Guinon, Comby, Leenhart.

Nous ne pouvons en élucider le mécanisme, mais pour que cette étiologie soit reconnue, il faut que la perturbation psychique se soit produite dès le début de la grossesse, car tous les cliniciens sont d'accord, nous le répétons une fois de plus, pour admettre que le mongolisme est définitivement constitué à la 7e ou 8e semaine de la gestation.

Quelques observations s'accordent avec une telle coïncidence. MM. Blechmann, Guillaumin et Karmann en rapportent une dans laquelle la peur était dûe à une guenon appartenant à des voisins de la femme enceinte.

Nous connaissons une mongolienne, dont l'observation est publiée dans cette thèse, née d'une mère qui fut l'objet d'une grosse frayeur pendant sa grossesse. Il s'agit d'une commerçante effrayée par l'irruption un peu brusque des agents du contrôle économique dans son magasin au temps où peu ou prou, chaque citoyen était en faute. Cependant, cela se passait au 5e ou 6e mois de la grossesse ; il est donc probable que la cause du mongolisme n'est pas là.

7° Mongolisme et hérédité.

Cette question, certainement très intéressante est difficile à trancher du fait qu'il est extrêmement rare d'observer une descendance chez les mongoliens. Les mongoliens meurent jeunes, en général ; leur état physique et psychique ne leur permet pas le mariage ; aussi nous ne connaissons qu'une observation de mongolien issu de mère mongolienne. Cette observation a été relatée par MM. Lelong, Borniche, Kreisler et Baudy, en 1949, et nous allons la rapporter :

« Suzanne P..., 30 ans, mongolienne.

Née de mère normale. Dernière d'une famille de trois enfants.

Père avait 51 ans.

Mère avait 42 ans.

A accouché le 8 mars 1949, à la maternité Pinard, d'un garçon.

Dernières règles : 13 mai 1948.

Grossesse normale.

Abdomen monstrueusement volumineux et ptosé (hypotonie musculaire).

Le procréateur présumé est un débile mental : âge mental 5 à

7 ans, âgé de 22 ans, n'est pas mongolien. Est l'aîné de six enfants dont aucun n'est mongolien, mais un mort-né et trois morts en bas-âge.

Père et mère non consanguins.

Cet enfant est né à terme le 8 mars 1949.

A respiré aussitôt, mais n'a crié que dix minutes après.

Poids : 2 kgs 820.

Taille : 48 cm.

Placenta : 700 gr.

Un examen, le 19 mars 1949, a confirmé qu'il était typiquement mongolien.

Cet enfant a vécu un mois et dix jours.

L'autopsie révèle une anomalie cardiaque : persistance du canal artériel et communication interventriculaire.

Cet observation est unique, le fait de mongolienne qui donne un enfant mongolien n'a jamais été signalé jusqu'à présent.

L'accouchement s'est fait au forceps. Après 48 heures de travail, pas d'engagement, la dilatation qui s'était amorcée, s'arrête. Hemorragie de la délivrance (atonie utérine) ».

Peut-on tirer un enseignement en faveur de l'une ou l'autre des théories qui se disputent l'explication du mongolisme ? Nous ne le pensons pas. Ici, théorie héréditaire. Mais un seul cas ne suffit pas pour que nous puissions aussitôt en tirer une conclusion.

Et dans cette observation ne peut-on pas penser à des facteurs utérins péristatiques, secondaires à l'hypotonie, agissant postérieurement à la formation de l'œuf ? Ne peut-on pas encore penser à une hérédo syphilis possible du père, débile mental et aîné de six enfants dont un mort-né et trois morts en bas-âge ? Il aurait peut être été intéressant pour les auteurs de cette observation d'enquêter de ce côté-là.

* * *

En résumé, à la suite de cette brève enquête étiologique, nous constatons qu'aucune des diverses théories envisagées ne suffit à elle seule à expliquer la maladie de Langdon Down.

Ce complexe dystrophique congénital qui se manifeste par des dysmorphies somatiques, notamment un rappel des traits de la race mongole, et une arriération mentale, n'a pas, croyons-nous, une étiologie unique Plusieurs causes peuvent être à l'origine du mongolisme. Et cela par le même processus : l'altération des gamètes ou de l'œuf après leur fusion. Cette pathogénie, acceptée par la majorité des auteurs, est encore renforcée par l'étude des cas de gemellité chez les mongoliens :

Si la gémellité est bivitelline, nous aurons :

un mongolien, un normal ;

si elle est univitelline, nous aurons :

deux mongoliens.

MM. Pichon et Bourgin ont observé soixante grossesses gemellaires avec un mongolien, un normal, toutes étaient bivitellines.

Ils ont rencontré douze grossesses gemellaires avec deux mongoliens, toutes étaient uni-vitellines.

Clinique

L'étude clinique de la maladie de Langdon Down comprend deux grands chapîtres : une série de symptômes physiques, et une série de symptômes psychiques. Leur association est nécessaire pour affirmer le diagnostic de mongolisme.

Dès la naissance, on peut soupçonner la maladie sur l'aspect physique de l'enfant, mais nous devons attendre l'heure des premières manifestations mentales pour l'affirmer.

Disons tout de suite, qu'en gros, le physique mongolien est très caractéristique, surtout le faciès si particulier qui rappelle les traits de la race mongole, d'où son nom ; quant au psychique, il s'agit d'une grosse arriération mentale, qui a fait qualifier la maladie « d'idiotie mongoloïde ».

I. — LE PHYSIQUE

A) *Aspect extérieur :*

1° Le Faciès.

Le visage mongolien est tout à fait typique ; il suffit d'en avoir vu un pour être capable par la suite de reconnaître tous les autres. Il est rond, large, aplati, sans expression, rappelant celui des myxœdémateux.

Sur ce visage, chaque organe porte la marque du mongolisme :

Les yeux sont petits, en amande, bridés, la fente palpébrale est étroite et oblique de bas en haut et de dedans en dehors ; l'angle interne présente constamment une sorte de troisième paupière, l'épicanthus : repli vertical semi-lunaire qui vient se terminer un peu plus bas que l'extrémité interne de la paupière supérieure.

Les paupières sont minces : la supérieure est souvent tombante, ptosis obligeant l'enfant à lever la tête pour regarder ; leur bord est souvent le siège de blépharites.

Le nez est petit, court, réduit à son extrémité inférieure avec les narines larges La racine est effondrée, inexistante ; il n'existe

aucune saillie entre les deux yeux, ce qui lui donne une allure arquée à concavité dirigée vers l'avant.

La bouche est petite, entr'ouverte, et laisse constamment sortir une langue grosse, fissurée, plicaturée, rappelant celle d'un gros adénoïdien. Les lèvres sont épaisses, et la machoire inférieure prohéminante. La voûte palatine est ogivale, élevée et étroite. Le pharynx souvent encombré de végétations adénoïdes.

Les dents apparaissent tardivement ; leur implantation est irrégulière donnant un manvais articulé ; elles se carient précocement.

Les oreilles sont disgracieuses. Le pavillon, mal ourlé, est trop grand ou trop petit, s'insère trop haut ou trop bas, trop en avant ou trop en arrière. Le lobule, souvent absent, les fait comparer à des oreilles de singe.

Barbé fait remarquer que les oreilles de mongoliens résument les divers types d'oreilles de dégénérés ; elles rappellent tantôt les oreilles du singe, tantôt les oreilles du chat.

2e Le Crâne.

Le crâne est rond et petit. Les mongoliens sont des brachycéphales et des microcéphales.

Les frontanelles se ferment tard : l'antérieure est encore perceptible à la troisième ou quatrième année ; la postérieure reste béante jusqu'à la fin de la première année. Fraser a constaté chez un mongolien de quarante ans les sutures petro occipitale et fronto pariétale encore ouvertes.

3e Les mains.

Présentent un aspect caractéristique bien particulier ; de même qu'il existe « le faciès mongolien », il existe aussi « la main mongolienne ».

Elles sont larges, trapues, en battoir.

On note une égalité des deuxième, troisième et quatrième doigts, comme chez les achondroplasiques.

Le pouce est petit ; son implantation défectueuse, basse dans la main, ce qui rend la distance qui le sépare de l'index trop grande.

Le cinquième doigt est incurvé vers l'axe de la main.

M. J. Boucomont, de Montpelliier, a remarqué des anomalies des plis palmaires. La disposition des différentes lignes : ligne de vie (pli d'adduction du pouce), ligne de cœur (pli de flexion des premières phalanges), ligne de tête (pli intermédiaire aux deux précédents), est pertubée. Sur dix-huit mongoliens, il a relevé des anomalies dans quatorze cas : fusion des lignes de tête et de cœur en une seule ligne horizontale. D'autres aspects peuvent se présenter : absence de ligne de vie avec fusion des lignes de tête et de cœur ; interruption de la ligne de cœur. Ces différentes dispositions peuvent intéresser les deux mains ou une seule.

4e Les pieds.

Présentent des malformations analogues à celles des mains.

Ils sont épais, courts, trapus, disproportionnés à la taille du sujet.

Les orteils sont petits ; l'espace qui sépare le premier du deuxième est trop large ; souvent le deuxième et le troisième sont soudés. La ligne des extrémités des orteils est perpendiculaire à l'axe du pied.

La voûte plantaire est souvent effondrée.

5e Les organes génitaux.

Chez les filles, on note souvent une hypotrophie des organes génitaux externes.

Chez le garçon, on relève des anomalies telles que retard dans la descente des testicules, testicules atrophiés, cryptorchidie, hypospadias, phimosis.

Mais ces anomalies ne sont pas constantes, et, souvent, le mongolien est normal.

6e La peau.

De couleur pâle, vieil ivoire, puis brunit, la peau ne possède pas sa souplesse normale ; elle reste sèche, molle, sans élasticité.

On a décrit sous le nom de tache mongolique une tache ardoisée situé à la naissance sur la peau du sacrum, puis disparaissant peu à peu. Il semble que cette tache n'ait rien à voir avec la maladie de Langdon Down, car on la retrouve quelquefois chez des enfants normaux à forte pigmentation.

7e La taille.

Reste généralement inférieure à la moyenne par rapport à l'âge.

Cette brièveté de stature porte surtout sur le buste, de telle sorte que le rapport de la taille totale au buste est supérieure à la normale. Chez le sujet normal, ce rapport est de 0,53 ; chez le mongolien, il dépasse ce rapport et se situe entre 0,54 et 0,57.

8e Tonicité musculaire.

Cette étude sera reprise plus loin dans le chapitre neuro-psychiatrique, lorsque nous nous arrêterons sur la motricité.

Nous pouvons tout de même signaler ici la grosse hypotonie musculaire et la grande laxité des articulations qui existent chez le mongolien.

Cette hypotonie entraîne souvent un gros ventre flasque, une hernie ombilicale, une ptose viscérale ; et c'est elle qui est toujours responsable du fait que l'enfant est incapable de tenir sa tête avant six mois, de s'asseoir avant un an, de se tenir debout avant deux ans, de marcher avant trois ou quatre ans.

B) *Appareil respiratoire :*

L'examen des voies respiratoires supérieures permet de constater un rétrécissement du rhino-pharynx, qui est souvent aplati et, en outre, encombré de végétations adénoïdes.

Cette configuration, ajoutée à la grosse langue, à la présence de végétations, entraîne une respiration superficielle et bruyante.

Certains auteurs ont vu là la cause de la fréquence particulière des infections rhino-pharyngées et pulmonaires aigues chez les mongoliens.

D'autres constatent que ces enfants ne présentent pas de sensibilité particulière aux infections.

C) *Appareil cardio-vasculaire :*

Il n'est pas rare de constater chez les mongoliens des malformations congénitales, et parmi celles-ci, les malformations cardiaques occupent le premier rang quant à la fréquence.

M. J. Boucomont a pu constater trois maladies de Roger sur une étude de trente mongoliens. Nous pourrons encore y déceler : une communication inter auriculaire, la persistance du canal artériel, une sténose de l'artère pulmonaire, une sténose aortique, mitrale, une seule oreillette, un seul ventricule ; enfin, toute la gamme des affections congénitales que nous offre le cœur.

Comby rapporte une observation dans laquelle une oreillette unique communiquait avec un petit ventricule droit, lui-même en rapport avec un ventricule gauche plus grand ; à cette oreillette aboutissaient une seule veine cave et trois veines pulmonaires.

Les mongoliens présentent généralement de l'hypotension et de gros troubles circulatoires expliquant la basse température, l'acrocyanose, la fréquence des engelures.

Leur E. C. G. inscrit une onde T abaissée.

D) *Appareil digestif :*

Au point de vue fonctionnel, on constate souvent une constipation opiniâtre chez les mongoliens. Ce trouble doit être mis sur le compte de l'hypotonie musculaire qui caractérise ces sujets.

Le tube digestif peut aussi être l'objet de malformations congénitales telle que : sténose hypertrophique du pylore, mégacolon, dolichocolon, imperforation anale, prolapsus du rectum, sténoses du rectum ou du gros intestin.

E) *Appareil glandulaire :*

Parmi les glandes à sécrétion interne, la plus intéressante à considérer dans le mongolisme paraît être la ***glande thyroïde***.

Cliniquement, le mongolien présente des troubles se rattachant à l'hypothyroïdie : bouffissure du visage avec infiltration des

téguments et peau sèche ; parfois, petit état d'obésité. Le métabolisme de base reste à peu près normal (disons que son étude est rendue difficile par l'instabilité du sujet).

Ajoutons que le traitement par les extraits thyroïdiens améliore beaucoup ces symptômes. Ce fait est donc en faveur d'une altération de la glande.

L'étude anatomo pathologique de la thyroïde a donné des résultats divergents : certains l'ont vue normale, d'autres l'ont trouvée atrophiée, sclérosée.

Quant aux autres endocrines : ***thymus, pancréas, surrénales, parathyroïdes, hypophyse,*** elles ne semblent pas jouer un grand rôle dans le mongolisme. Elles ne se manifestent par aucun signe clinique important, et l'histologie n'a rien apporté de décisif : les uns ont pu trouver des lésions comme Paul Lang et Tatafiore dans les surrénales ; les autres n'ont trouvé que des glandes normales.

II. — ETUDE NEURO-PSYCHIATRIQUE

A) *Syndrôme neurologique :*

1° La motricité.

Nous avons déjà mentionné plus haut l'extraordinaire hypotonie, plus ou moins accusée selon la gravité de l'affection dont est atteint le mongolien.

Cette diminution très forte de la tonicité musculaire est responsable du retard considérable de toute l'activité motrice de l'enfant.

C'est ainsi que la position assise ne sera possible que vers l'âge de un an, quelquefois même pas avant deux ans ou trois ans. La station debout commencera à être possible vers la deuxième année, souvent plus tard encore ; Kellner a observé un mongolien qui a commencé à se tenir debout à l'âge de sept ans ; deux observations de la Clinique de Zurich portent huit ans et demi et treize ans.

La marche subit, évidemment, un retard équivalent. Les premiers pas seront faits à trois, quatre, cinq, sept ans. Le petit mongolien met longtemps à « partir ». Il est timide, il n'ose pas se lancer tout seul et doit être tenu pour marcher ou bien il s'appuie aux chaises, aux meubles. Son éducation à la marche dure longtemps. Plus tard, lorsqu'il est adolescent ou adulte, sa démarche est lourde, difficile. On y reconnaît une faiblesse musculaire et une coordination musculaire défectueuse. Cependant, cette démar-

che n'a rien de caractéristique et ce n'est pas à son pas que l'on pourra reconnaître un mongolien, comme l'a affirmé Van Der Scheer.

Ajoutons que dans la maladie de Langdon Down, on ne rencontre pas de mouvements désordonnés de type choréique, épileptique ou convulsif.

Les troubles de la motricité sont les seuls, au point de vue neurologique, que l'on trouve chez les mongoliens.

2° Les réflexes, la sensibilité.

Ne sont pas pertubés, qu'il s'agisse des réflexes ortéo-tendineux ou cutanes ; qu'il s'agisse des sensibilités superficielle, tactile et thermo-algésique, ou profonde.

3° Les sphincters.

Le mongolien est propre vers l'âge de deux ans ou trois ans, en général.

Cependant l'énurésie peut persister jusqu'à quatre ou cinq ans.

4° Les organes des sens.

a) *Œil*. Le strabisme s'observe très fréquemment chez les mongoliens. Il s'agit d'un strabisme convergent, souvent bilatéral et définitif, qui ne provient pas d'une paralysie musculaire, mais d'un manque d'équilibre fonctionnel des muscles entre eux. Cette anomalie n'est pas congénitale, mais survient dès les premiers mois de l'existence.

Les pupilles ne sont habituellement pas situées au centre de l'iris, mais rapprochées de la ligne médiane. M. J. Boucomont en a observé vingt-trois cas sur vingt-cinq mongoliens. Cependant ce signe n'est pas pathognomonique du mongolisme puisque on le rencontre aussi, héréditaire, chez des sujets normaux.

Le cristallin est fréquemment le siège d'une cataracte. Cette anomalie avait été remarquée par de Sanctis en 1907 : elle a été par la suite bien étudiée par Pearce Rankine et Ormond. Elle progresse petit à petit, et peut prendre divers aspects : forme compacte, forme « en flocons », forme irradiée (cataracta constellata). Elle se rencontrerait dans un tiers des cas.

Le mongolien présente souvent de l'hypermétropie, dûe, semble-t-il, à la petitesse du globe oculaire. La perception et l'interprétation des couleurs sont souvent pertubées.

On peut noter, en outre, du nystagmus horizontal, des troubles de la pigmentation, des troubles rétiniens et choroïdiens.

b) *Oreille* L'ouie ne paraît pas perturbée. Mme Stepowska prétend cependant qu'il existe un retard dans la transmission nerveuse par hypoexcitabilité des voies de transmission.

L'organe de l'équilibration est toujours perturbé. Il y a une augmentation de la chronaxie du nerf vestibulaire pouvant atteindre 1 seconde 1/2 dans les formes sévères.

c) *Goût et odorat*. Sont assez peu développés chez le mongolien.

d) *toucher*. L'état particulier de la peau ne permet pas au mongolien d'avoir une sensibilité tactile très précise.

B) *Syndrôme psychique :*

Le syndrôme psychique constitue l'élément primordial de la maladie de Langdon Down ; c'est cette arriération mentale qui est toute la maladie, car elle écarte le sujet de toute vie sociale, Ce n'est pas son aspect physique disgracieux qui empêche le mongolien de s'intégrer à la société, mais bien son état mental. La vraie maladie est d'ordre psychiâtrique, l'examen somatique permet seulement de classer cette débilité mentale, d'en faire le diagnostic et de la ranger dans un cadre bien défini.

M. Pichon a caractérisé l'aspect mental du mongolien par ces deux mots : retard et limitation.

Retard, parce que les facultés mentales du mongolien n'évoluent pas avec la même rapidité que chez l'enfant normal ; son âge mental est toujours très au-dessous de son âge physique. Les divers stades psychologiques sont franchis beaucoup plus tard que chez les enfants normaux. A quatre ans, par exemple, le niveau mental du mongolien sera celui d'un enfant de un an ; à douze ans, celui d'un enfant de deux à trois ans.

Limitation, parce que le malade ne pourra jamais dépasser un certain niveau. Il aura beau grandir et devenir adolescent ou adulte, le mongolien accusera toujours un âge mental de quatre ou cinq ans ; il ne pourra jamais s'élever au-dessus de cette limite.

Evidemment, ce retard et cette limitation du niveau mental seront plus ou moins accusés suivant l'intensité de la maladie. Dans les formes très graves, le mongolien restera toute sa vie un idiot, il ne parlera pas ; dans les formes atténuées, après ce stade d'idiotie qui durera plus ou moins longtemps, le malade articulera quelques mots, quelques phrases, il sera devenu un imbécile ; mais il ne dépassera jamais ce stade d'imbécillité.

Nous allons essayer de voir quelles sont les réactions de l'enfant à ces deux stades de sa vie.

1° Stade pré-linguiste.

Il dure depuis la naissance jusqu'à l'âge de deux ans et demi, trois ans, quatre ans.

Durant cette période, le mongolien reste inerte, apathique, indifférent. Aucun sentiment de peur, de colère, de sympathie, ne s'ébauche en lui. Le désir de succion ne se manifeste que tardivement. après les premières semaines de la vie, alors que normalement, il apparaît dès la naissance.

2° Stade du langage.

Arrive tardivement. Le mongolien commence à jaser très tard, et l'élocution proprement dite est plus tardive encore. D'ailleurs, il n'atteint jamais la pleine possession des ressources du langage.

Quand il peut articuler quelques mots, sa parole est rare, spontanée, saccadée, explosive et difficile. Ces caractéristiques persisteront longtemps et l'emploie de monosyllabes se prolonge à un âge où l'enfant normal parle couramment.

* * *

Nous allons maintenant analyser les divers éléments de l'intelligence des mongoliens : l'attention, la mémoire, l'affectivité, le caractère.

1° L'attention.

L'attention de cet arriéré mental est défectueuse. Elle est lente à éveiller, et ne peut être soutenue, encore moins fixée.

Le mongolien est instable, et s'il peut s'intéresser au monde extérieur, ce n'est que tardivement et seulement sous forme d'étonnement.

Il est attiré par le bruit et c'est ce qui a pu faire penser qu'il était doué pour la musique. Nous verrons qu'il n'en est rien.

2. La mémoire.

Cette faculté est aussi très déficitaire. Les tests de mémoire appliqués au mongolien montrent qu'elle est très peu developpée. Ainsi Mme K. Brousseau a soumis quarante-et-un mongoliens de moins de cinq ans aux tests de mémoire et a trouvé que trente-huit ne satisfaisaient pas aux tests de trois ans, et trois seulement atteignaient l'âge de quatre ans.

Le mongolien ne possède qu'une mémoire visuelle. Il refait automatiquement ce qu'il a vu, il imite.

3° L'affectivité.

Le mongolien possède cette faculté. C'est la seule qui paraît être suffisamment développée chez lui.

Tout le monde sait que ces enfants sont affectueux et capables d'émotions, et c'est ce qui explique que les parents soient très attachés à ces débiles mentaux.

Ils aiment leurs parents, ils sont affectueux avec les personnes qui leur sont familières ; ils sont très doux, très dociles avec les animaux.

Par contre, l'instinct sexuel chez eux semble rudimentaire.

4° Le caractère.

Découle de cette affectivité. Il est en général doux docile, bon.

Mais le mongolien reste méfiant à l'égard des étrangers, des personnes qu'il ne connaît pas et va vite se cacher quand arrive une personne qui ne lui est pas familière.

Certains ont voulu attribuer au mongolien un don pour la musique. Cela ne paraît pas exact. S'il est séduit, attiré par la musique, par le rythme, et s'il peut rester assez longtemps tranquille à écouter la musique, il ne parvient cependant pas à retenir et à reproduire un rythme. Il aime la musique, il la trouve agréable, mais il n'est pas doué pour l'apprendre ; il lui est même difficile de distinguer la hauteur d'un son ; et seuls les moins arriérés parviennent péniblement à apprendre le solfège.

* * *

Ce tableau clinique de la maladie de Langdon Down n'est pas très brillant, tant au point de vue physique que mental Il laisse supposer un avenir assez sombre pour le mongolien, une vie pénible pour lui et pour son entourage. Car, même si sa constitution physique lui permet d'atteindre l'âge adulte ce qui arrive seulement à une faible minorité, il ne pourra jamais participer à la vie sociale, et ne pourra guère s'élever au dessus du niveau de l'animal.

Evolution et Pronostic

Si tous les auteurs ne sont pas d'accord dans leurs statistiques sur la mortalité chez les mongoliens, tous reconnaissent cependant une grosse mortalité et donnent des chiffres élevés.

Pfandler admet 75 o|o de morts avant la puberté, 90 o/o avant l'âge de 25 ans.

Noël Spülhei donne 41 o|o de décès avant la puberté,

Von D. Steinen, 63 o|o de décès avant la puberté.

Quelles sont les causes de la mort ?

Ce n'est pas le mongolisme en lui-même qui entraîne la mort. Il y contribue. il constitue un terrain favorable, moins résistant que le terrain normal, sur lequel viennent se greffer des affections aigues ou chroniques qui, de ce fait, prennent une allure grave.

Ces affections sont surtout à localisations pulmonaires : broncho-pneumonies, pneumonies, tuberculose

Parmi les causes de la mortalité nous ne devons pas oublier celles qui relèvent du mongolisme lui-même et qui se présentent sous forme de malformations congénitales, surtout malformations cardiaques.

Sur 14 cas étudiés par M. A. Brochier, 7 sont morts avant 6 mois, de la façon suivante :

3 de broncho pneumonie,

1 de phénomènes méningés,

3 dont le diagnostic n'est pas précisé.

Cependant si la majorité des mongoliens ne dépasse pas l'âge de la puberté, d'autres franchissent le cap de l'adolescence, et certains atteignent l'âge de 40 ou 50 ans.

Langdon Down en a vu 5 aux environs de 35 ans, 1 de 56 ans.

MM. Pearce, Rankine, et Ormond : 10 de 18 à 34 ans,

Weygand : 1 de 44 ans

Carson : 2 de 37 et 54 ans

Schonfeld : 1 de 56 ans

Noël Spühler : sur 68 : 43 de 0 à 10 ans
20 de 10 à 20 ans,
4 de 20 à 30 ans,
1 de 30 à 40 ans

Les cas de mongoliens adultes ne sont donc pas exceptionnels, et nous allons rapporter une observation d'une mongolienne de 35 ans, publiée en 1948 par P. Sédaillan J. Moinecourt, M. Viatel, et J. de l'Hermuzière, qui nous permettra de présenter l'aspect physique et mental d'un Langdon-Downien adulte :

« L... Emma, est entrée à la clinique des maladies contagieuses pour une rougeole assez sévère, avec température à 40° pendant 48 heures, et légère prostration mais dont l'évolution fut rapidement favorable. Son aspect très particulier frappe d'emblée, conduisant au diagnostic de mongolisme que le Docteur Brochier, à qui la malade fut montrée, voulut bien confirmer.

Il existe un nanisme marqué, avec taille de 1 m. 31 pour un poids de 31 kgs, mais conservation des rapports normaux du tronc et des membres. La tête est arrondie, la face lunaire, les yeux petits, avec légère obliquité de la fente palpébrale, surtout à gauche, et léger épicanthus.

Le regard est fixé et inexpressif. Le nez est enfoncé, la bouche souvent ouverte, la langue grosse et fissurée. Il existe un certain prognathisme du maxillaire inférieur. La voix est rauque et éraillée, les mots mal articulés ; le débit haché et précipité. Les mains sont aplaties, mais il n'existe pas de brièveté de l'auriculaire.

L'examen oculaire met en évidence une cataracte bilatérale, d'un type particulier portant uniquement sur les couches corticales du cristallin qui sont le siège d'opacités blanches ou bleues. L'acuité visuelle, difficile à préciser, est très basse. Le fond de l'œil est visible, mais non détaillable.

L'appareil génital est normal, mais on note de l'hypoménorrhée, et les seins sont peu développés. La pilosité axillaire et pubienne est normale.

Les radiographies du coude et de la hanche ne décèlent aucune anomalie.

L'électrocardiogramme est normal.

La malade est habituellement avec une sœur dont l'interrogatoire permet de préciser les antécédents.

Emma est la dernière d'une famille de cinq enfants ; elle a eu deux frères et deux sœurs en parfaite santé, les deux frères sont depuis morts accidentellement. A sa conception, son père était âgé de 47 ans, sa mère de 45 ans.

L'accouchement a été normal et facile. Dès la naissance, l'existence d'une tare a été reconnue. Le développement général, la marche ont été très tardifs et elle n'a été réglée que vers 18 ans. Dans ses antécédents pathologiques on ne relève qu'un érysipèle et des engelures infectées, à l'époque des grandes restrictions alimentaires, qui ont été longues à guérir.

De caractère relativement facile, elle aide un peu sa sœur aux travaux du ménage, mais elle n'est capable d'aucune initiative personnelle.

Elle est renfermée, méfiante, un peu obstinée, rarement méchante, sauf quand on blesse son amour-propre. Elle ne manifeste pas de goût spécial pour la musique. Dans le service, son psychisme est apparu assez capricieux : elle était tantôt placide, indifférente aux questions, tantôt jargonnant interminablement sans qu'on l'interroge. Elle s'est montrée pourtant capable de rendre de petits services à condition que les gestes demandés soient toujours les mêmes. Elle est propre et ne se souille pas, même la nuit.

Elle sait lire et un peu écrire. Une dictée de vingt-quatre mots a été fort laborieuse et a demandé huit minutes pour être exécutée, à cause de sa faculté d'attention presque nulle. L'écriture est irrégulière et tremblée, l'orthographe inexistante, il manque de nombreux mots sautés, de sorte que le texte reproduit se réduit à une simple juxtaposition de mots. »

Nous voyons, d'après cette observation, que si le mongolien parvient quelquefois à atteindre l'âge adulte il reste toujours un être inférieur, son infirmité est incurable, tant au point de vue physique que mental Et si certains signes paraissent s'améliorer, il en est d'autres qui au contraire s'aggravent.

Ainsi, l'épicanthus disparaît, le nez peut se former, la langue réintègre la cavité buccale ; par contre l'obliquité des fentes palpébrales persiste, la brièveté des pieds s'exagère, une obésité du type myxœdémateux peut s'installer; la cataracte progresse petit à petit. La vie génitale demeure absente : les organes génitaux externes peuvent être normaux, mais les règles ne s'installent pas ; notons cependant des exceptions puisque nous avons cité plus haut l'exemple d'une mère mongolienne qui a donné naissance à une petite mongolienne. Rosemberg a lui aussi observé une mère mongolienne.

Le tableau mental du mongolisme adulte, n'est guère plus brillant.

Le Langdon Downien reste écarté de la société ; il lui est impossible de s'adapter à la vie sociale ; aucune initiative ne s'éveille chez lui. S'il s'occupe un peu et rend quelques services dans le milieu où il se trouve, c'est uniquement par imitation, par automatisme. Il ne possède aucune aptitude à apprendre le moindre métier.

Il s'adapte malgré tout assez facilement à la vie familiale, et c'est le milieu qui lui convient le mieux. Là il peut aider à de menus travaux de cuisine, jardinage, soins des bêtes. Mais si on le sort de son milieu habituel, il est perdu, et inapte à tout travail, du moins pendant la longue période que demandera sa nouvelle adaptation.

Le pronostic du mongolien reste par conséquent assez sombre.

D'une part, il a beaucoup de chances d'être emporté dès son jeune âge par une infection quelconque : d'où pronostic vital très réservé ; et d'autre part, s'il parvient à atteindre l'âge adulte, il reste un infirme toute sa vie, du fait de son état mental.

Ce pronostic peut cependant être amélioré grâce à un traitement bien conduit que nous allons envisager maintenant.

Traitement

Le traitement d'une maladie, pour qu'il soit efficace, doit s'adresser à la cause et non aux différentes manifestations de l'affection. Mais nous savons trop, hélas, qu'il est souvent fort difficile d'instituer un traitement étiologique, car précisément cette étiologie nous échappe. Et, la maladie de Langdon-Down, plus que toute autre, se range aux côtés de celles qui restent mystérieuses quant à leur origine. Aussi, nous ne possédons aucun traitement spécifique à lui opposer, et nous devons nous contenter d'un traitement symptômatique.

Il devra être longtemps poursuivi, et nous aurons, à la longue, la satisfaction d'obtenir de bons résultats.

Il devra s'adresser aux deux grands syndrômes de la maladie: nous entreprendrons un traitement organique contre les signes physiques, et, un peu plus tard, un traitement rééducateur contre les signes mentaux.

I. -- *Traitement organique.*

Son but sera de parer aux déficiences endocriniennes ; de calmer le système nerveux ; de stimuler la croissance et l'état général ; de lutter contre la syphilis, si celle-ci est reconnue.

1° Thérapeutique endocrinienne.

En premier lieu, *les extraits thyroïdiens*.

Bien que le mongolisme soit à séparer nettement du myxœdème, la thérapeutique thyroïdienne sera toujours mise en œuvre.

Elle a été préconisée depuis longtemps, par Bourneville, Koplik, Kassowitz, Lereboullet, Babonneix.

Elle sera administrée par voie buccale, sous forme d'extrait thyroïdien à la dose de 1 à 5 centigrammes par jour, suivant l'âge, répartie de préférence dans la première moitié de la journée pour éviter une trop grande excitation nocturne. Cette thérapeutique sera suivie quatre jours par semaine.

Ou bien : 1 à 2 milligrammes de tyroxine par jour pendant vingt jours chaque mois. Le Dr Paul Niehans, de la Clinique

Clarens (Suisse], injecte des cellules fraîches de tyroïde d'un fœtus de brebis.

Quel que soit le produit utilisé, ce traitement devra être continu pendant des années, entrecoupé de périodes de repos, suivant les résultats obtenus.

Combiné avec ce traitement thyroïdien, on instituera en même temps un traitement à base *d'extraits thymiques*.

Ceux-ci seront administrés sous forme de poudre de thymus (Holothymusine) par voie buccale à la dose de 0 gr. 50 à 1 g. une ou deux fois par jour selon l'âge pendant les 3 jours de la semaine où il ne prendra pas d'extrait thyroïdien ;

ou bien sous forme d'extrait thymique injectable (endothymusine] que l'on fera par séries de 12 injections au rythme de 3 par semaine entrecoupées de périodes de repos de 1 mois; ou bien encore sous forme de cellules fraîches de thymus fœtal (Dr Niehans). On associera utilement à l'extrait thyroïdien et au thymus, des *extraits anté-hypophysaires*, des *extraits surrénaux*.

Il est incontestable que ce traitement opothérapique, et surtout le traitement thyroïdien, influence favorablement le faciès du Mongolien, son tonus musculaire, sa croissance, et augmente sa résistance aux infections. Il peut ainsi atteindre la seconde enfance et même la dépasser largement, si une malformation congénitale ne complique pas son état.

Grâce à ce traitement glandulaire, nous pouvons abandonner aujourd'hui la statistique de Spühler qui donne 92 o|o de morts avant l'adolescence.

2e Thérapeutique sédative du système nerveux.

L'instabilité déjà naturelle du mongolien est encore aggravée par les extraits thyroïdiens. Il sera bon de prescrire du gardénal à la dose de 2 à 5 centigrammes par jour ; ou bien une préparation à base de gardénal, bromure de calcium, passiflore ou crataegus.

L'agitation de l'enfant, son sommeil, son instabilité seront ainsi très améliorés ; la tâche éducative de la mère sera moins malaisée et le maintien de l'enfant dans le foyer familial sera presque toujours possible

3e Thérapeutique stimulante de la croissance.

Elle comprendra le calcium, le fer, l'iode, le phosphore, les vitamines : vitamine D, vitamine A.

Ces médications seront données 10 jours par mois par exemple.

Des séances de rayons ultra-violets pourront y être utilement associés.

4. Thérapeutique anti-syphilitique

Le traitement spécifique sera naturellement appliqué de façon intensive chaque fois que la syphilis sera évidente dans les antécédents héréditaires, ou qu'elle se manifestera chez l'enfant par un signe de certitude.

On fera des séries de 12 à 14 injections intra musculaires de sulfarsénol à raison de une tous les trois jours, en commençant par des doses faibles (1/2 cgr par exemple) et en augmentant progressivement.

On pourra aussi avoir recours aux sels de bismuth.

Entre les séries on prescrira des frictions mercurielles, ou des sirops contenant du bi-iodure de mercure, de l'iodure de sodium, de l'arséniate de soude.

En somme, nous aurons à faire à un hérédo syphilitique, et nous lui instituerons le traitement classique.

Si la syphilis n'est que suspectée, le traitement pourra être institué de manière plus modérée et discontinue, et sa poursuite sera basée sur les résultats obtenus.

Signalons enfin comme dernière indication, *l'acide glutamique*, qui absorbé par la cellule nerveuse, agirait à la façon d'une « vitamine » de l'activité corticale. Il se prescrit par os : 2 à 10 dragées par jour dosées à 0 gr. 40.

* * *

Toutes ces médications devront être mises en œuvre méthodiquement et poursuivies avec persévérance pendant de longues années. Le traitement du mongolisme est un traitement de longue haleine, et ce n'est qu'avec de la patience que l'on obtiendra des résultats.

Il est facile, en faisant des cures alternées, d'organiser le traitement du petit mongolien, en prescrivant toutes les médications indiquées ci-dessus.

Nous ne nous occupons pas ici du traitement des affections congénitales ou des infections intercurrentes qui peuvent atteindre le mongolien. Elles relèvent des médications habituelles.

II. *Traitement psychique :*

Le traitement de base du mongolisme, c'est la rééducation ; c'est grâce à elle que l'enfant pourra être en partie « récupéré », et se faire une petite place dans la société.

Certes, ce traitement est assez peu efficace, mais nous devons tout de même l'entreprendre et le poursuivre, en utilisant au maximum les faibles possibilités du mongolien, et nous aurons la satisfaction d'obtenir quelques résultats.

L'éducateur devra s'appuyer sur le fait que le mongolien perçoit ce qui vient de l'extérieur par la vision, l'audition, le tact, qu'il possède le goût du rythme, le sens de l'imitation, la mémoire par images. Il devra tenir compte du caractère doux, affectueux, de l'enfant.

Aussi, dès que l'enfant aura dépassé le premier âge, il faudra donner des conseils précis sur l'éducation à laquelle il devra être soumis.

M. de Parrel a tracé le cycle de l'action rééducative à entamer et à poursuivre. Cette méthode sera lente, et procèdera par étapes :

1° Période d'observation et d'initiation,

au cours de laquelle on s'efforce d'attirer l'attention de l'enfant, de stimuler son instinct d'imitation, de l'amuser par des jeux éducatifs, d'obtenir la rétraction de la langue et d'arrêter l'issue de la salive à l'extérieur, de discipliner la mastication et la déglutition, de l'habituer à être propre.

2° Période de réadaptation psychomotrice méthodique

Selon les techniques en usage chez les déficients psychomoteurs. Démutisation, enseignement du vocabulaire : il faudra lui apprendre la langue dit Mlle Achard « en employant une méthode analogue à celles employées pour enseigner une langue étrangère lorsqu'on se trouve ignorer la langue maternelle de son élève » ; on devra concrétiser ce que l'on veut lui faire comprendre, le lui présenter sous la forme d'une image.

Dans cette deuxième période, on devra entreprendre la régularisation de la parole, la stabilisation de la voix ; commencer un entraînement manuel, des exercices pré-scolaires de préparation à l'écriture et à la lecture.

Ainsi, l'intelligence se développe peu ou prou, le niveau mental se relève et les acquisitions scolaires peuvent devenir possibles, et la troisième période peut être entreprise chez certains sujets mieux doués.

3° Période d'adaptation scolaire et sociale.

D'abord, enseignement de notions primaires, puis initiation à des gestes pratiquement utilisables ; réadaptation familiale et sociale du mongoloïde dans la mesure toujours réduite, de ses possibilités. Nous verrons que cet arriéré convenablement rééduqué parviendra à lire, écrire, et exécuter de petits travaux manuels.

× × ×

On se rappellera cependant, qu'il est préférable de laisser les mongoliens dans leur cadre familial ; leur affectivité souvent

excessive, leur aptitude aux automatismes, les rendent très capables de rendre des services dans la famille où ils sont élevés, mais ils sont vite désorientés lorsqu'on les change de milieu et incapables de transposer ailleurs les actes qu'ils sont parvenus à accomplir dans une atmosphère familiale.

Ce n'est que dans le cas où la famille ne peut véritablement pas prendre en charge l'arriéré mongolien qu'une solution de placement dans une maison de rééducation doit intervenir. Ces petits malades ont très vite tendance à imiter les défauts des autres pensionnaires et s'ils ne sont pas l'objet de soins individuels et affectueux, ils perdent rapidement les bénéfices péniblement acquis.

* * *

Les résultats de ce traitement, loin d'être merveilleux, sont tout de même satisfaisants. Si le niveau mental d'un mongolien non traité ne dépasse guère celui d'un enfant de 3 ans, chez un mongolien soumis au traitement correct, on pourra voir le niveau mental atteindre celui d'un enfant de 6 à 8 ans. Il peut lire, écrire, exécuter de petits travaux manuels simples ne demandant ni initiative, ni force, mener à bien de simples opérations arithmétiques.

Il devient vite propre, soigneux, poli. La mémoire fait quelques progrès. En somme, si ces déshérités restent souvent inaptes au point de vue social, ils peuvent par contre vivre utilement au milieu des leurs, résister davantage aux infections intercurrentes, et atteindre plus facilement l'âge adulte que les mongoliens non traités.

Observations

OBSERVATION N° 1

Geneviève R..., 8 ans, mongolienne, hospitalisée dans le service de M. le Professeur Sorel pour broncho-pneumonie secondaire à une coqueluche.

A. H. — Père et mère normaux et en bonne santé.
B. W. négatif.

A. P. — Née à 8 mois. Poids 2 kg. 500.
Convulsions à trois jours.
Nourrie au lait Nestlé.
Pas de maladies infectieuses.
Première dent à 16 mois.
Marche à 26 mois.
Début de la parole à 30 mois.
Amygdalectomie à 6 ans.

Examen clinique. — Visage rond, bouffi ; menton rond.
Le front est large ; les yeux bridés, à fente palpébrale étroite et oblique, avec épicanthus.

Racine du nez inexistante.

Dentition défectueuse : mauvais articulé ; les incisives médianes supérieures et inférieures sont découpées et striées longitudinalement ; les incisives latérales inférieures sont absentes. Dentition complète, sauf incisives latérales inférieures.

La bouche est entr'ouverte et rappelle le faciès adénoïdien.

Les mains courtes et larges ; le cinquième doigt incurvé.

L'enfant reste assise sur son lit et pleure quand un étranger l'approche ; son examen n'est possible qu'après une période d'adaptation qui la met en confiance.

L'arrivée de sa mère ou de sa tante provoque manifestement une satisfaction qu'elle exprime par des gestes et des sourires.

Son langage est assez pénible, et seules les personnes de son entourage peuvent comprendre ce qu'elle dit.

Sa mère nous apprend qu'elle était instable, capricieuse, irritable, lorsqu'elle était plus jeune. Actuellement, elle est très affective,

douce, d'un bon caractère ; mais reste cependant très nerveuse et exhubérante.

Son attention est de courte durée.

Son niveau mental est très au-dessous de son âge : elle ne sait ni lire, ni écrire.

Elle désire toujours aider sa mère dans les travaux du ménage : balayer, laver ; elle s'amuse avec le sac à provisions ; les poupées ne l'intéressent pas.

Signalons que les antibiotiques (pénicilline, streptomycine) ont eu sur elle une action aussi heureuse que sur un enfant normal, pour le traitement de sa broncho-pneumonie.

OBSERVATION N° 2

Richard P..., 6 mois, mongolien, hospitalisé dans le service de M. le Professeur Sorel, le 9 juin 1950, pour bronchite aigüe.

A. H. — Age des parents ?
B. W. ?
Est le cinquième enfant.
En 1940 : premier enfant en bonne santé.
En 1943 : fausse-couche au deuxième mois.
En 1945 : troisième enfant en bonne santé.
En 1946 : fausse-couche au deuxième mois, après une grossesse qui avait été hémorragique.

A. P. — Né le 7 décembre 1949, à 8 mois.
Poids : 3 kg. 400.

Accouchement normal ; mais enfant cyanosé, hypotonique, ne crie pas tout de suite.

Ne tète pas bien.

Nourri au lait maternel pendant vingt jours, puis Elédon bleu Guigoz ; actuellement : une bouillie Nestlé, et cinq biberons d'Elédon.

Poids actuel : 7 kg.

Examen clinique. — Permet de retrouver tous les signes physiques caractéristiques du Mongolisme.

OBSERVATION N° 3

Geneviève G..., 2 ans 1/2.
Poids : 15 kg ; taille : 85 c/m.

A. H. — Père, 26 ans ; en bonne santé ; B. W. négatif.
Mère, 25 ans ; primipare ; en bonne santé ; B. W. négatif.
Emotion violente au septième mois de la grossesse.

A. P. — Née à 8 mois 1/2, poids : 3 kg.

Accouchement normal ; a crié et respiré tout de suite.

La croissance a été lente, et elle a reçu à cet effet du calcium et des rayons ultra-violets.

Son hypotonie ne lui a permis de se dresser et se tenir sur son lit qu'à 8 mois.

Première dent à 11 mois.

Examen clinique : Faciès mongolien typique.

Hypotonie : se tient debout, mais doit s'appuyer et ne marche pas toute seule. Se déplace à quatre pattes.

Possède une dentition de lait complète, et n'a aucune dent carriée.

Ne parle pas, ou balbutie seulement quelques mots incompréhensibles ; elle imite et essaie de répéter ce qu'on lui dit. Elle comprend tout.

Reste propre, ne se mouille pas le jour.

Elle paraît affectueuse pour ses parents et les personnes qui lui sont familières.

L'examen des appareils cardiaque, pulmonaire, digestif, ne permet pas de déceler d'anomalies congénitales.

Traitement. — A été entrepris à 1 an 1/2, et a consisté en : sulfarsénol et thyroxine.

De sérieux progrès ont été obtenus, surtout en ce qui concerne le faciès et l'hypotonie musculaire.

Conclusions

Rappelons simplement que lorsqu'on a reconnu un cas typique de mongolisme, le diagnostic se fera désormais à première vue. Dès la naissance le petit mongolien frappe l'observation par son faciès étrange et si particulier, son visage plat et rond, sa brachycéphalie, ses yeux petits avec une fente palpébrale étroite et oblique comme chez les sujets de race mongole, avec un épicanthus plus ou moins accentué. Les oreilles mal ourlées, la bouche presque toujours entr'ouverte, la langue souvent scrotale, la peau des joues marbrée, craquelée, les membres courts et trappus, la main large avec son auriculaire incurvé, l'hypotonie musculaire, le ventre flasque et étalé, complètent le tableau clinique si souvent décrit depuis Langdon Down et Bourneville.

L'insuffisance mentale de cet enfant, instable et inattentif, grimaçant, dont l'affectivité contraste avec la sauvagerie habituelle, est plus ou moins marquée suivant les cas.

Signalons encore que cet enfant turbulent, ne pouvant fixer son attention, est calmé par la musique [bonne ou mauvaise], mais dont le rythme a le don de retenir sa curiosité plus que toute autre occupation.

L'étiologie et la pathogénie de cette forme d'agénésie cérébrale sont toujours à l'étude. L'âge des procréateurs, les grossesses répétées, la débilitation de la mère, les fatigues et les émotions violentes au cours de la grossesse, la syphilis qui paraît évidente dans 25 o/o des cas, sont invoqués tour à tour et doivent-être retenus lorsqu'il s'agit de prescrire des traitements prophylactiques ou curatifs. Car, si incomplets que soient les résultats obtenus par le traitement d'une affection congénitale comme le mongolisme, on ne perd pas son temps à soigner les arriérés mongoliens. L'amélioration nette de leur croissance, de leur faciès, de leur instabilité, de leur retard psychique, la reconnaissance de l'entourage qui s'aperçoit des progrès réalisés, sont des raisons suffisantes pour entreprendre systématiquement une thérapeutique qui certes sera de longue haleine, mais ne sera pas inutile.

Vu : *le Président de thèse,*
Raymond SOREL

Vu : *Le Doyen,*
LEFEBVRE,

Vu et permis d'imprimer :
Toulouse, le 19 Janvier 1951

Le Recteur,
Président du Conseil de l'Université
DOTTIN

Bibliographie

C. E. BENDA. — Etudes sur le Mongolisme. Croissance et développement physique. (Annales Médico-psychologiques N° 4 T. I. Avril 1940).

C. E. BENDA. — Facteurs maternels du Mongolisme (J.A.M.A., avril 49).

J. BOUCOMONT. — Notes sur le Mongolisme (Pédiatrie N° 9-10, Septembre-Octobre 1947).

M. F. BOURGIN. — La maladie de Langdon-Down ou les problèmes du Mongolisme (Thèse, Paris 1938).

M. BOURGUIN. — La maladie de Langdon-Down ou les problèmes du Mongolisme (Le Concours Médical, N° 8, Février 1939).

G. BRETON. — Considérations sur l'étio-pathogénie du Mongolisme. (Thèse, Paris 1942).

A. BROCHIER. — Fréquence du Mongolisme chez le nouveau-né. Pronostic vital chez les enfants mongoliens du premier âge. (Pédiatrie, N° 9-10, Septembre-Octobre 1947).

A. BROCHIER et R. FRANÇOIS. — Fréquence et pronostic vital du Mongolisme chez le nouveau-né. (Bulletin de l'Association des Gynécologues et Obstétriciens de langue française, N °2, 1949).

COCHEMÉ. — Le Mongolisme. Etude clinique, anatomique et thérapeutique. (Thèse, Paris 1939).

M. DE PARREL. — Les enfants mongoloïdes (Presse Médicale, N° 36, 8 Septembre 1945).

G. DE PARREL. — Les enfants mongoloïdes. (Journal des Praticiens, N° 19, 10 juillet 1945).

P. DESFOSSES. — L'œil mongoloïde. (La Presse Médicale, N° 57, 16 juillet 1938).

P. FRUICTER. — Les enfants mongoloïdes. (La Clinique, N° 384, 5 novembre 1945).

T. H. INGALIS. — Pathogénie du Mongolisme. (Semaines des Hôpitaux de Paris, N° 1, 2 janvier 1948).

P. LEREBOULLET. — Etude clinique, étiologique et thérapeutique du Mongolisme. (Le Nourrisson, N° 3, Mai 1938 ; N° 133, Juillet 1938).

P. LEREBOULLET. — Traitement du Mongolisme. (Le Concours Médical, N° 49, 2 Décembre 1933).

P. LEREBOULLET. — Traitement du Mongolisme. (La Puériculture, N° 15, Mai 1934).

P. LEREBOULLET. — Quelques remarques sur le mongolien et son traitement. (L'Infirmerie Française, N° 11, Novembre 1937).

P. LEREBOULLET. — Comment traiter actuellement les mongoliens. (La Médécine, N °3, Mars 1943).

M. LELONG, BORNICHE, KREISLER, BAUDY. — Mongolien issu de mère mongolienne. (Archives françaises de Pédiatrie, N° 3, 1949).

G. MOURIQUAND, J. COISNARD, V. EDEL. — Mongolisme et indices chronologiques vestibulaires ; action de la Thyroxine. (Archives Françaises de Pédiatrie, T. III, N° 5, 1946).

C. PAQUE. — A propos de manœuvres abortives au cours de la gestation d'un enfant mongolien. (Maroc Médical, N° 290, Juil. 49).

M. PEHU et A. BROCHIER. — Le problème du mongolisme infantile. (Gynécologie et Obstétrique, Lyon, N° 9, T. 44, 1944-45).

H. J. PIARRAT. — Essai sur le mongolisme. (Thèse, Paris 1939).

SCHACHTER. — Les facteurs Poly-étiologiques dans un cas de mongolisme compliqué d'un syndrôme encéphalitique. (Paris Médical, N° 34, 23 Août 1947).

SCHACHTER, S. COTTE. — Contribution à l'étude du terrain dans le mongolisme infantile. (La Clinique, Août 1943).

SCHRODER. — La conception des souches dans l'idiotie mongolienne. (Presse Médicale, N° 1-2, Janvier 1940).

P. SÉDAILLAN, J. MOINECOURT, M. VIALTEL, J. DE L'HERMUZIÈRE. — Présentation d'une mongolienne âgée de 35 ans. (Pédiatrie, Mars-Avril 1948).

R. TURPIN, CASPAR, FOMARTY. — La dactyloscopie des Mongoliens. (La Semaine des Hôpitaux de Paris, N° 13, Avril 1945).

R. TURPIN, J. DELARUE, R. GORIN. — Etude anatomique d'un cas de mongolisme. (La Semaine des Hôpitaux de Paris, Juin 1944).

WECHSLER. — Le mongolisme. Etude clinique et traitement. (Thèse, Paris, 1934).